

Memoria de Actividades AEPMI 2022

Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales



INDICE

	Página
1. DATOS TÉCNICOS.....	4
2. ORIGEN Y FECHA DE CONSTITUCIÓN.....	5
3. VALORES, MISIÓN Y VISIÓN.....	7
4. COMPOSICIÓN Y ESTRUCTURA.....	8
5. OBJETIVOS.....	10
6. ¿QUÉ SON LAS EFERMEDADES MITOCONDRIALES?.....	11
7. RELACIONES INSTITUCIONALES.....	13
8. PROMOCIÓN DE LA INVESTIGACIÓN.....	19
9. ÁREA SOCIAL. SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN.....	21
10. ENCUENTROS DE PACIENTES Y JORNADA CIENTÍFICA	27
11. EVENTOS SOLIDARIOS.....	31
12. OTROS EVENTOS Y ACTOS INSTITUCIONALES.....	39
13. CAMPAÑAS SOLIDARIAS.....	41
14. AYUDAS, SUBVENCIONES Y PREMIOS.....	46

1. DATOS TÉCNICOS

Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales (AEPMI)

AEPMI está inscrita en el Registro Nacional de Asociaciones con el número 554194, y en el Registro de Entidades, Servicios y Centro de Servicios sociales con el número A.S.E/4024. AEPMI tiene el reconocimiento de utilidad pública por el Ministerio del Interior desde el 13 de diciembre de 2016.



Nuestro **Domicilio Social** se encuentra en la Paseo de la Castellana 230, 28046, Madrid.

T. 618789068

info@aepmi.org

Servicio de Información y Orientación (SIO) info@aepmi.org
(De lunes a viernes de 09.00 h. a 14.00h.)



Página web: www.aepmi.org

Ma Teresa Torre Sánchez,
presidencia@aepmi.org

Elena Guerrero Rubio
vicepresidencia@aepmi.org

Isabel Martínez Martínez
Vicepresidencia2@aepmi.org

2. ORIGEN Y FECHA DE CONSTITUCIÓN

La Asociación de Enfermos de Patología Mitocondrial **AEPMI** es una entidad sin ánimo de lucro que **se fundó el 10 de agosto del año 2.000** en Sevilla por Ly Hafner. El 19 de enero del 2.001 se inscribió en el Registro Nacional de Asociaciones.

AEPMI nace de la unión de un grupo de padres de afectados y de afectados de patologías mitocondriales, que deciden agruparse ante la falta de organizaciones dedicadas a estas patologías, y constituirse en asociación para trabajar por la mejora de la atención social y sanitaria, así como llevar a cabo la tarea de apoyar y orientar a quienes padecen esta enfermedad y a sus familiares.

Inicialmente la asociación fue de ámbito autonómico, en Andalucía únicamente, en 2015 pasó a nivel nacional, trasladándose la sede central a Madrid donde se encuentra en la actualidad.

En la historia de AEPMI, las tres presidentas han sido madres de afectados por una enfermedad mitocondrial. Ly Hafner fundadora de la asociación, representó a la misma hasta el año 2015. Posteriormente, la sede se traspasó a Madrid y fue Fátima Escudero quien tomó el cargo de presidencia, entregada a la representación de la asociación hasta el año 2019. Desde entonces y hasta la actualidad es M^a Teresa Torre la actual presidenta.

Todas las personas que han formado parte en algún momento de las diferentes juntas directivas a lo largo de estos 22 años, han desempeñado su cargo de forma altruista, con el deseo de impulsar la investigación científica, de ofrecer en todo momento apoyo a las familias. Todos han tenido relación directa con la enfermedad, siendo madres, padres de menores con la enfermedad o padeciendo ellos mismos la enfermedad mitocondrial.



Un breve recorrido por nuestra historia

2000

El 10 de agosto del año 2.000 a las 12.00 h en Sevilla, se reunieron 3 personas para fundar la Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales de Andalucía (AEPMIA). **Ly Hafner** fue una de las fundadoras y presidenta durante 15 años.



2001

El 19 de enero de 2001 se inscribió de forma oficial en el **Registro Nacional de Asociaciones**, quedando constituida como asociación de pacientes con el número 554194. En los años siguientes se iniciaron los primeros proyectos de investigación en Sevilla y Zaragoza.



2015

El 9 de mayo de 2015 se ratifica en asamblea el cambio de junta directiva pasando a ser **Fátima Escudero** la nueva presidenta. La sede social cambió de Sevilla a Madrid.



2016

El 13 de diciembre de 2016 se publicó en el BOE la declaración de **Utilidad Pública** de nuestra asociación. Fue un logro que celebramos con gran alegría y marcó un gran paso como entidad.



2019

El 22 de junio de 2019 se ratificó en asamblea la entrada de la nueva junta directiva con **M^a Teresa Torre** como presidenta, ocupando actualmente el cargo.



2021

En el mes de octubre se publicó el **Primer Estudio Epidemiológico de Enfermedades Mitocondriales en España** gracias al Proyecto "Registro Español de Enfermedades Mitocondriales" apoyado por AEPMI y la FACDM.



2022

Actualmente, gracias al esfuerzo de todas las personas que han formado parte del equipo de AEPMI, nos hemos situado como una asociación de referencia estatal e integrada en la red internacional del campo de las enfermedades mitocondriales.



3. VALORES, MISIÓN Y VISIÓN

En AEPMI trabajamos por las personas afectadas y sus familias, desde el inicio hemos tenido como misión el trabajar por mejorar la calidad de vida de las personas con enfermedades mitocondriales, o en proceso diagnóstico y siempre velar por el interés del colectivo.

Queremos generar cambios en la sociedad, políticas sociales y fomentar los proyectos de investigación en nuestro país, pues entendemos que es el único camino posible, encontrar una cura y mejor conocimiento de los posibles tratamientos para cada tipo de patología dentro de las mitocondriales.

Nuestros valores son la solidaridad, la cooperación tanto con otras entidades como con instituciones o personas, la no discriminación, la responsabilidad y la justicia social.



4. COMPOSICIÓN Y ESTRUCTURA



La Asamblea General, compuesta por todos los socios, es el órgano supremo de la Asociación, en cuanto órgano de gobierno y control de la Junta Directiva: nombra al Presidente y demás cargos directivos y órganos de gobierno, aprueba los presupuestos y cuentas de la Asociación. ... debate y aprueba el plan de actuación.

Todos los miembros de la junta directiva de AEPMI de forma altruista, dedican su tiempo y esfuerzo en hacer más visibles estas enfermedades y mejorar la calidad de vida de todos los enfermos. La junta directiva vigente se constituyó en febrero de 2022 y está formada por 7 personas.

El Comité Científico de AEPMI esta formado por 9 profesionales: médicos e investigadores que asesora en las consultas del Servicio de Información y Orientación y además en proyectos de investigación, ensayos clínicos. El comité se reúne periódicamente y tiene un Reglamento de funcionamiento

La Trabajadora social se encarga de llevar el Servicio de Información y Orientación (SIO) y apoya en todas las gestiones a la junta directiva.



Mª Teresa Torre
Presidenta



Sara Pla
Secretaria



Álvaro Martínez
Tesorero



Elena Guerrero
Vicepresidenta 1ª



Isabel Martínez
Vicepresidenta 2ª



Silvia Serrano
Vocal



Mª Pilar Molina
Vocal



María Careaga
Trabajadora social



Parte del comité científico y junta directiva de AEPMI en jornada científica 19 de noviembre 2022

5. OBJETIVOS



- Apoyar la agrupación de todos los pacientes de miopatías mitocondriales y enfermedades similares que vivan en España, para poder trabajar de forma coordinada en la consecución de sus objetivos.
- Estimular y promover la investigación científica de estas enfermedades en todos sus procesos para mejorar las posibilidades terapéuticas y rehabilitadoras.
- Sensibilizar a la opinión pública y a las Administraciones de los problemas de curación, tratamiento y prevención de estas enfermedades.
- Facilitar información sobre estas enfermedades a los pacientes y sus familiares, con el fin de conseguir su mejor conocimiento e implicaciones de estas.
- Potenciar todos los canales de información y sistemas de ayuda para los asociados, a fin de proporcionar la integración social de los mismos: familia, enseñanza, formación profesional, relaciones laborales, etc...
- Cooperar con todas las entidades que tengan igual o similar finalidad, sobre todo con la Asociación Española de Patologías Mitocondriales de Andalucía, a la que se adhiere, para conseguir los cambios de actitud social que permitan una mejora en la calidad de vida de los afectados.
- Tratar de llevar a cabo la prestación de servicios de rehabilitación integral y ayuda a domicilio, para mejorar la calidad de vida de los afectados.
- Organizar cursos de formación para el personal sanitario: médicos, enfermeros, fisioterapeutas, cuidadores etc. para una mejor atención y ayuda a estos enfermos.

6. ¿QUÉ SON LAS ENFERMEDADES MITOCONDRIALES?

La mirada del paciente. Edición 2022. © Cirifa



Resiliencia

Fotografía

Natalia Roncero Serna

“Se extinguirá un nuevo día con la certeza de que vendrán otros iguales o parecidos, porque somos un equipo y no hay quien pueda con nosotros. No hay mayor fuerza que la que se produce cuando estamos juntos, cuando te mira tu hermano y te da aliento”.

Carlos del Amor
Periodista y escritor

Las **Enfermedades Mitocondriales** son enfermedades causadas por un **defecto en la producción de energía** dentro de las células del organismo.

Todos los seres vivos necesitan energía para crecer, moverse, pensar y cualquier otra actividad. También necesitamos energía para que funcionen todas las reacciones metabólicas que permiten la vida. La energía se produce dentro de unos orgánulos contenidos en las células, llamados mitocondrias. Cuando existe un defecto en la producción de energía las reacciones metabólicas que la requieren no funcionan eficazmente, ni tampoco lo hacen los órganos y sistemas de nuestro organismo, especialmente aquéllos que necesitan más energía para su función (**cerebro y sistema nervioso en general, músculo, hígado, riñón**).

Son enfermedades **genéticas, crónicas, degenerativas y altamente discapacitantes**, no existiendo en la actualidad tratamiento curativo alguno, únicamente tratamientos paliativos. Esta enfermedad afecta principalmente a los niños, pero los brotes en adultos se están volviendo cada día más frecuente.

En la actualidad y pesar de los avances en cuanto a diagnóstico y tratamiento de las enfermedades mitocondriales, todavía existe un número considerable (aún sin cuantificar) de niños y adultos infradiagnosticados. Según los expertos, esto es debido a la dificultad que existe en cuanto a la detección de los síntomas de la enfermedad, que en muchos casos se confunden con los de las patologías derivadas del daño en la mitocondria.

En este sentido, estas patologías están consideradas dentro del grupo de **enfermedades raras** (mínimo 5 de cada 10.000 personas) y siguen siendo muy

desconocidas por parte de nuestra sociedad e incluso dentro del sector de profesionales sanitarios.

Veintidós años después de su la creación de la Asociación, continuamos con el compromiso adquirido, trabajando para que las personas con esta Enfermedad Rara, así como los familiares y/o allegados, tengan una vida mejor, más plena y más digna. En este sentido intentamos influir en la sociedad, contribuyendo con nuestro trabajo a hacer una sociedad más normalizada e integradora, en la que tengan cabida todas las personas.

Damos cobertura a más de 400 afectados y familiares de toda España, así como afectados de Latinoamérica.

Se estima que en España se diagnostican al año unos 100 casos nuevos, según el estudio publicado en octubre de 2021: El panorama genético de las enfermedades mitocondriales en España: una convocatoria nacional. ([Primera publicación prevalencia enfermedades mitocondriales España](#))



El Dr. Marcello Bellusci exponiendo sobre el Primer Registro de enfermedades mitocondriales

7. RELACIONES INSTITUCIONALES



La Fundación Ana Carolina Diez Mahou se dedica a mejorar la calidad de vida de niños con enfermedades neuromusculares y mitocondriales. Ofrece terapias a las familias y atención directa con servicio de psicología, medicina, fisioterapia, hidroterapia y musicoterapia. Desde hace años y dado que compartimos objetivos, trabaja con AEPMI en varios proyectos de investigación, organización de jornadas, encuentros de familias y eventos solidarios. Es destacable la labor de sensibilización que realizan y el equipo de voluntarios con los que cuentan y las terapias que han ido ampliando. La Fundación Ana Carolina Diez Mahou colabora con AEPMI en la atención especializada que ofrece a las familias con sus profesionales, talleres y en las labores de sensibilización con charlas por centros educativos, eventos solidarios y en proyectos conjuntos como la promoción del Registro Español de Enfermedades Mitocondriales.



Desde el año 2012 mantenemos un convenio de colaboración con la Fundación Llamada Solidaria para la campaña de recogida de móviles en desuso. Mediante esta recogida de móviles obtenemos fondos para la investigación. La fundación además organiza talleres y ofrece asesoramiento.



FEDERACIÓN ESPAÑOLA DE ENFERMEDADES RARAS

Desde el año 2002 AEPMI forma parte de la Federación Española de Enfermedades Raras FEDER. Esta Federación logra aunar esfuerzos en la lucha por los derechos de los afectados de Enfermedades Raras.

La Federación Española de Enfermedades Raras facilita ayudas técnicas a las asociaciones miembro e información sobre un amplio abanico de recursos sociales y sanitarios mediante su programa de ayuda a asociaciones, participando en diferentes labores de difusión y actividades, orientando en los planes de actuación de la asociación, asesorando sobre temas de gestión y comunicación e impartiendo cursos de formación para profesionales y otros dirigidos a los pacientes. Durante 2022 hemos

recibido tres subvenciones gracias a FEDER; por un lado una ayuda destinada a cubrir gastos mantenimiento de la entidad, la subvención con cargo del IRPF 2022 que cubre parte del sueldo de la trabajadora social para el “Servicio de Información y Orientación especializado no territorialable” y la ayuda del Programa Impulso para realización de terapias y compra de productos ortopédicos.

FEDER es la organizadora de las campañas por el Día Mundial de las Enfermedades Raras en nuestro país y desde AEPMI nos adherimos y sumamos esfuerzos por una misma causa. Además, nos ofrecen servicio de asistencia psicológica para nuestras familias, asesoría jurídica y talleres online de ayuda mutua para afectados o familiares.



international mito patients

Desde el año 2010, formamos parte de la Plataforma Internacional de pacientes de enfermedades Mitocondriales IMP. Esta plataforma ya cuenta con representantes de catorce organizaciones que se ocupan de los trastornos mitocondriales en distintos países, entre ellos Reino Unido, Francia, Alemania, Italia Países Bajos Bélgica y Estados Unidos. La misión de la Internacional Mitopatients es "aumentar la calidad de vida de las personas con enfermedad mitocondrial, facilitando la cooperación transfronteriza y la colaboración entre las organizaciones de pacientes". Cada año se hace un encuentro donde se presentan los avances en investigación o los proyectos que van a comenzar y se tratan las cuestiones internas de la propia organización, este último año fue online. Cuenta además con un comité científico para asesorar en materia de proyectos de investigación o ensayo clínicos. IMP es la organización coordinadora de la Semana Mundial de las Enfermedades Mitocondriales “Word Mitochondrial Disease Week” que se celebra la tercera semana de septiembre de cada año. Como acto central “Light up for Mito” o “Ilumina por las Mito” que consiste en iluminar edificios emblemáticos de todo el mundo de color verde para generar conciencia y conocimiento de las enfermedades mitocondriales.



AEPMI es miembro de la Federación ASEM, Federación Española de Enfermedades Neuromusculares desde el año 2015. ASEM es una organización sin ánimo de lucro que se creó en el año 2003, nos ofrecen servicios de ayuda para las familias, apoyo, difusión de nuestras actividades y en general todo tipo de actividades destinadas a mejorar la calidad de vida de los afectados. Durante el 2022 AEPMI ha participado además en diferentes cursos de formación online ofrecidos por ASEM destinados a

mejorar la actividad y gestión de la asociación. Además pertenecemos a la RedAsem formada por profesionales del trabajo social de todas las entidades que forman parte de ASEM en España.



AEPMI y la Asociación de Atrofia del Nervio Optico de Leber (ASANOL) firmaron un convenio de colaboración en el mes de abril de 2021 para colaborar en las actividades y objetivos comunes de ambas entidades y fomentar la investigación.



Convenio de colaboración con ASEM Madrid desde el año 2021 por el que los asociados de AEPMI pueden participar en el programa de Rehabilitación de ASEM Madrid al mismo precio que sus asociados.



AEPMI mantiene desde noviembre de 2019 un convenio de colaboración con Liberty Seguros y Fundación Konecía en materia de asesoramiento en accesibilidad universal (Proyecto Liberty Responde) para todos nuestros socios.



Convenio de colaboración con la consultoría Fidelitis mediante el cual ofrecen a los socios de AEPMI asesoramiento gratuito sobre cualquier área del derecho en material sociolaboral.



Convenio de colaboración con el Instituto para la Investigación y Desarrollo Social de las Enfermedades Poco Frecuentes (INDEPF) y AEPMI para actividades de cooperación entre AEPMI y INDEPF.



Convenio de colaboración con CECOP, es una compañía multinacional experta en la gestión y el desarrollo de ópticas independientes con más de 4.500 asociados en todo el mundo. Ofrecen descuentos a nuestros asociados en ópticas de todo el territorio.



Convenio de colaboración con el Real e Ilustre Colegio de Médicos de Sevilla para descuentos en precios de peritajes.



Convenio de colaboración con la Asociación de Padres y Amigos de Cardiopatías Congénitas- APACI por el que ofrecen a los socios de AEPMI alojamiento en Madrid por motivo de hospitalización en menores.



AEPMI se adhirió al Foro Español de Pacientes en enero de 2021. Se trata de una organización no gubernamental y sin ánimo de lucro, decana en España al ser fundada en 2004 y primera en estar integrada en el European Patients' Forum, siendo referente nacional e internacional como interlocutor válido en la defensa de los intereses de los afectados por la enfermedad, a través de la formación, prevención, la investigación e impulso del asociacionismo.



EL DODO LECTOR
EDITORIAL

El Dodo Lector es una editorial de cuentos infantiles de La Pizarra de Aurora. AEPMI mantiene un convenio de colaboración con el Dodo Lector por el que la editorial se compromete a destinar una parte de los beneficios del libro “Los Abrazos Invisibles de Mito” escrito por María Márquez a AEPMI.



AEPMI mantiene un convenio de colaboración con el Club Escuela de Piragüismo Aranjuez para la creación y mantenimiento de la Escuela de Piragüismo Adaptada para niñas y niños con algún tipo de enfermedad mitocondrial, así como como aquellos que presenten diversidad funcional, en las modalidades de piragüismo.



Convenio de colaboración firmado en febrero de 2021 para el desarrollo de acciones de voluntariado por parte de los alumnos de la universidad.



Convenio de colaboración entre AEPMI y la Universidad de Zaragoza para el desarrollo

de un proyecto de investigación “Confirmación de patogenicidad de mutaciones en el DNA nuclear asociadas a patología mitocondrial”.



Convenio de colaboración con la Universidad Pablo de Olavide de Sevilla para el desarrollo del proyecto de investigación MitoCure. Medicina personalizada a las enfermedades mitocondriales.

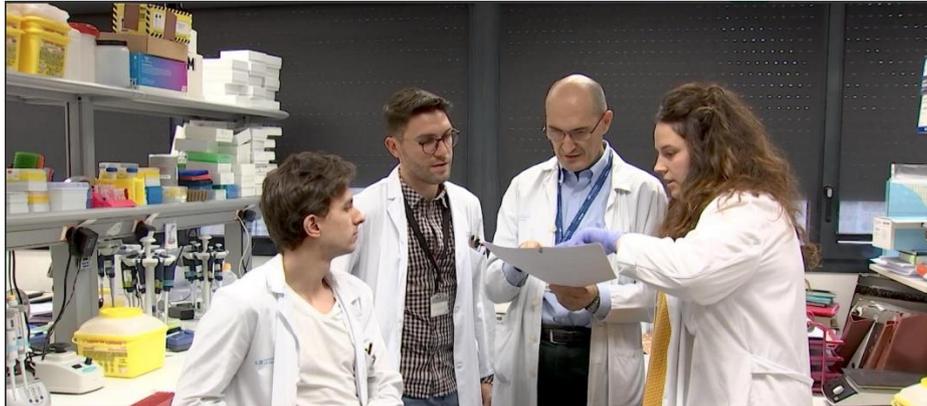


AEPMI pertenece a esta plataforma de enfermedades raras desde 2022. Plataforma de ciencia ciudadana para investigar en enfermedades raras. A la vez, es una comunidad para compartir experiencias y permitir el contacto entre personas con la misma condición y conectarlas con organizaciones de pacientes de referencia.



Alianza Argentina de Pacientes con la que AEPMI se mantiene en contacto y trabaja de forma conjunta compartiendo conocimiento, facilitando informaciones y atendiendo consultas de familias.

8. PROMOCIÓN DE LA INVESTIGACIÓN



La investigación es fundamental en las enfermedades de baja prevalencia como las mitocondriales, es necesario un mayor estudio y conocimiento. Por ello en AEPMI nos mantenemos en contacto con universidades y organismos con los que tenemos convenios de colaboración para promocionar la investigación en el campo de las enfermedades mitocondriales tanto en España como a nivel internacional. Las líneas de investigación que hemos mantenido durante 2022 en nuestro país son:

-Convenio de colaboración para desarrollar labores de Investigación con la Universidad de Zaragoza, **"Confirmación de patogenicidad de mutaciones en el DNA nuclear asociadas a patología mitocondrial"** Universidad de Zaragoza, desarrollado por el Profesor Julio Montoya del Departamento de Bioquímica y Biología Molecular y Celular de la Universidad de Zaragoza, CIBER de Enfermedades Raras (CIBERER).

Desde 2019 y hasta 2022, AEPMI y la Universidad de Zaragoza han mantenido un convenio para la contratación de una persona para llevar a cabo el estudio de patogenicidad de mutaciones nucleares descritas en pacientes con patología mitocondrial.

-**"MITOCURE, nuevos tratamientos personalizados a las enfermedades mitocondriales"**. Desarrollado por José Antonio Sánchez Alcázar, investigador del Departamento de Fisiología, Anatomía y Biología Celular de la Universidad Pablo Olavide de Sevilla. Desde 2019 hasta 2022.

-La Medicina Personalizada, esta se fundamenta en el supuesto de que las diferentes mutaciones y la marcada variación genética interindividual pueden contribuir significativamente tanto a la susceptibilidad a las enfermedades como a la respuesta a los fármacos. El objetivo de la medicina personalizada es maximizar la probabilidad de

eficacia terapéutica y minimizar el riesgo de toxicidad del fármaco para un paciente individual.

En definitiva, se produce una evaluación de la eficacia de los tratamientos farmacológicos sobre fibroblastos derivados de pacientes de enfermedades mitocondriales.



- **“Registro Español de Patologías Mitocondriales”**, proyecto que pretende recoger los datos sociales, familiares y clínicos de los enfermos mitocondriales en España. Este proyecto es posible gracias a la colaboración de especialistas científicos y uno de los objetivos es que sirva de base para los proyectos de investigación. En colaboración con la Fundación Ana Carolina Díez Mahou y profesionales de hospital San Joan de Déu de Barcelona, Hospital Universitario 12 de Octubre, Universidad de Zaragoza.

Seguimos con el apoyo institucional y estratégico del CIBERER, único Registro que está apoyando hasta el momento este organismo público y estatal, que reúne a todos los grupos de investigación mitocondrial que existen en España.
<https://www.ciberisciii.es/noticias/presentan-el-primer-estudio-epidemiologico-de-enfermedades-mitocondriales-de-espana#:~:text=Investigadores%20de%20diversos%20grupos%20del,100%20nuevos%20casos%20al%20a%C3%B1o.>

9. ÁREA SOCIAL. SERVICIO DE INFORMACIÓN Y ORIENTACIÓN.



El Servicio de Información y Orientación en Enfermedades Mitocondriales (SIO), se crea para dar respuesta a las necesidades planteadas por familias y los propios afectados. Este servicio se presenta como la primera vía de apoyo para los afectados y familiares que están sufriendo momentos de incertidumbre y desorientación ante el diagnóstico o proceso del mismo, en muchos casos es el único recurso que existe. La trabajadora social María Careaga se encarga de ofrecer este servicio a las familias.

Veintidós años después de la creación de la Asociación, continuamos con el compromiso adquirido, trabajando para que las personas con esta Enfermedad Rara, así como los familiares y/o allegados, tengan una vida mejor, más plena y digna. En este sentido intentamos influir en la sociedad, contribuyendo con nuestro trabajo a hacer una sociedad más normalizada e integradora, en la que tengan cabida todas las personas. Es la línea principal que desarrolla esta Asociación, y lo que motivó su creación en sus inicios, prestar un servicio de información, valoración, orientación, asesoramiento a las personas de sus derechos, de los recursos y prestaciones sociales y de las alternativas disponibles ante determinadas situaciones personales en las que requieren apoyo y orientación.

El Servicio de Información y Orientación de AEPMI (SIO AEPMI) está registrado en la Consejería de Políticas Sociales, Familias, Igualdad y Natalidad de la Comunidad de Madrid con el nº de expediente 08-AS-00258.1/2020.

Momento del diagnóstico de la enfermedad

El diagnóstico de una enfermedad, y más aún de una poco frecuente, modifica las circunstancias vitales de un afectado y las de su familia, a nivel físico, social, laboral, educativo, psicológico, etc. esto hace que estas personas se sientan excluidas socialmente, por lo tanto a través de la asociación se localiza información de todos estos ámbitos para facilitarla al afectado pero también con la intención de identificar la problemática del colectivo y poderla plantear, sacarla a la luz ante nuestras administraciones y reivindicarlas por derecho. Este servicio se convierte en un registro

de información y fuente de recursos facilitados en muchas ocasiones por los propios afectados, familiares y profesionales que nos consultan. Los afectados y familiares pasan por momentos de desorientación, desconcierto, desesperanza, profundos sentimientos de soledad y gran aislamiento producido por una problemática común:

- Desconocimiento del origen de la enfermedad, desconcierto y desorientación en el momento del diagnóstico.
- Falta de protocolos de la enfermedad.
- Falta de cobertura legal para fomentar la investigación.
- Falta de medicamentos específicos para tratar la enfermedad.
- Rechazo social y pérdida de la autoestima.
- Sentido de ser ÚNICO de estar AISLADO.
- Desinformación sobre cuidados y ayudas técnicas que puedan facilitar su vida.
- Falta de ayudas económicas.

Ayudamos a mejorar su calidad de vida en lo posible y a disminuir la situación de estrés que esta nueva situación les provoca, se logra una atención integral complementaria a la atención sanitaria. Se prestan servicios sociales, de información y asesoramiento e incluso se resuelven dudas médicas a través de médicos colaboradores. Damos cobertura a más de 400 afectados y familiares de toda España, así como afectados de Latinoamérica.

Trabajo Social

La trabajadora social de AEPMI es María Careaga Parejo (nº de col. 31-201-1038) desde 2014. Enmarcado dentro del Área Social, se encuentra el Departamento de Trabajo Social, donde se llevan las siguientes acciones:

- Orientación, información y asesoramiento. Información sobre las patologías. Asesoramiento médico gracias a nuestro comité científico formado por médicos e investigadores colaboradores.
- Búsqueda de Recursos. Asesoramiento sobre recursos existentes (económicos, centros y especialistas).
- Elaboración de Informes Sociales. Dependencia, incapacidad laboral...
- Gestión de Proyectos, Subvenciones y Ayudas a las familias.
- Agrupación de pacientes con la misma patología. Fomento del asociacionismo. Facilitamos que personas afectadas puedan contactar e intercambiar experiencias.
- Facilitamos apoyo psicológico a través de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).
- Asesoramiento legal a través de FEDER (Federación Española de Enfermedades Raras).

- Asesoramiento en accesibilidad gracias al convenio con Liberty Seguros y Fundación Konecta.

-Asesoramiento sobre cualquier área del derecho en material sociolaboral con la consultoría Fidelitis.

Hemos logrado ofrecer apoyo a las familias, que se sientan más seguras, más tranquilas, con más información sobre la enfermedad que les brinda una capacidad de afrontar la situación mucho más eficiente. En este contexto somos un apoyo psicosocial fuerte para las familias.

“Te sientes comprendido, en paz, al compartir momentos con otras familias” usuario del SIO AEPMI.

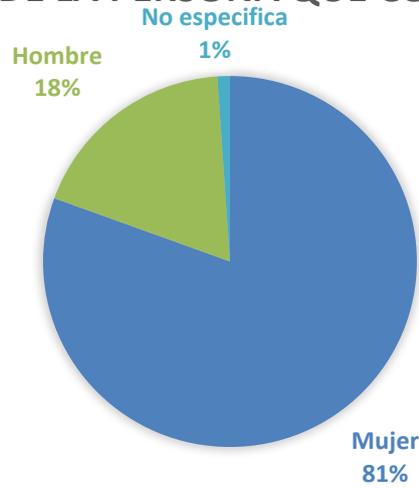
“Gracias de verdad por la ayuda que ofrecéis” usuaria del SIO AEPMI.

SIO AEPMI 2022 en datos

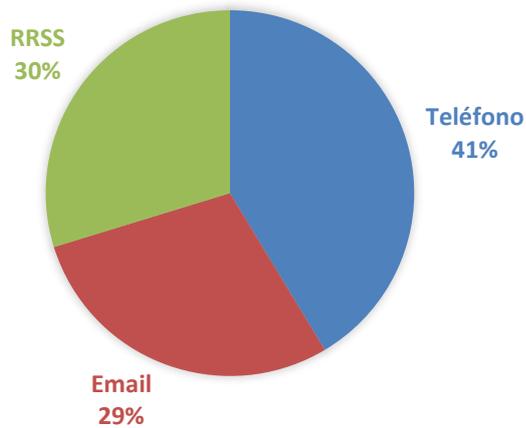
Durante 2022 se han atendido un total de 185 consultas en el Servicio de Información y Orientación de AEPMI.



SEXO DE LA PERSONA QUE CONSULTA

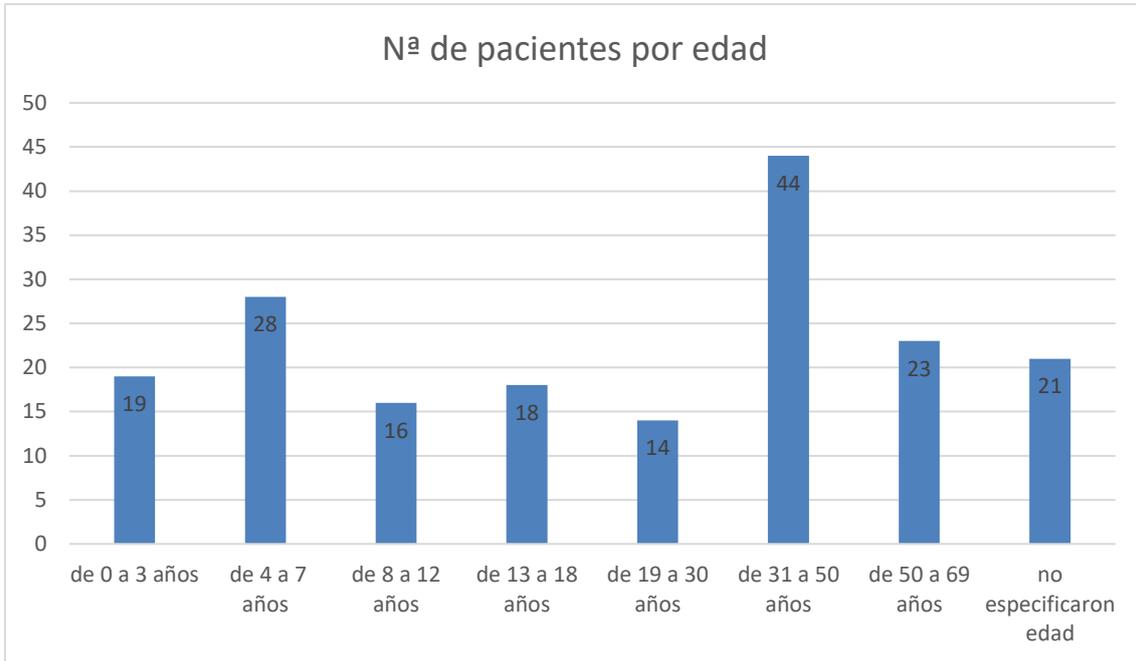


MEDIO POR EL QUE CONTACTA



SEXO DEL PACIENTE







GRUPOS DE AYUDA PARA FAMILIARES Y AFECTADOS.

Dicho servicio ha consistido en proporcionar un espacio, para los afectados como a sus familias donde compartir sus experiencias, inquietudes, situaciones o problemas personales, así como facilitar e intercambiar información y apoyo emocional. Afectados de toda España están en contacto a través de grupos de WhatsApp.

Existen varios grupos, aunque los más numerosos por participantes son el grupo de adultos y jóvenes afectados (o familiares de adultos afectados) y el grupo de familias (con hijos menores de edad afectados), con 97 y 136 participantes respectivamente.

10. ENCUENTRO DE PACIENTES Y JORNADA CIENTÍFICA EN SEVILLA

Del 18 al 20 de noviembre de 2022

Después de tres años que a causa del covid no se pudo organizar ningún encuentro de familias, en el último trimestre del 2022 se organizó en Sevilla y coincidiendo con la Jornada científica, el Encuentro de familias AEPMI tan demandado por nuestros socios.

Encuentro de Familias AEPMI

Durante el fin de semana se reunieron un total de 19 familias procedentes de Málaga, Mallorca, La Coruña, Murcia, Alicante, Madrid, Ciudad Real y varias familias de Sevilla. El encuentro del fin de semana consistió en una convivencia que sirvió de reencuentro para algunos y de conocer por primera vez a las familias, para los nuevos y recién llegados. Las familias convivieron desde la noche del viernes y hasta el domingo con algunos de los ponentes profesionales de la jornada, quienes participaron en las excursiones programadas, cenas y comidas.

El viernes noche hubo una cena en grupo con las familias y parte de los ponentes de la jornada científica en el restaurante “Burro Canaglia” próximo al hotel Ilunion Alcora donde fue el encuentro. El sábado por la mañana tuvo lugar la Jornada Científica de AEPMI, posteriormente la comida en el hotel y a las 17 h. nos desplazamos en autocar hasta el centro de Sevilla para la ruta programada, fue una ruta por el barrio de la judería con una guía durante algo más de una hora. El día terminó con cena en el centro de Sevilla en el restaurante la Hostería del Laurel. Vuelta al hotel en autocar.

El domingo por la mañana se programó una visita guiada por la Plaza de España y parque de María Luisa, comida en grupo en el restaurante El Mirador de San Fernando. Durante la mañana y la tarde del domingo regresaron las familias y se finaliza en encuentro.



Jornada Científica AEPMI

Las jornadas científicas organizadas por AEPMI pretenden servir para mantener a las familias informadas sobre los temas de interés de primera mano, y por otra para dar la oportunidad de consultar con los especialistas las dudas y/o preocupaciones que puedan surgir. En la jornada científica estuvieron miembros de la junta directiva de AEPMI, profesionales médicos, investigadores, estudiantes y las familias, tanto socios como no socios de AEPMI pues son abiertas a todos.



El programa fue el siguiente:

Enfermedades debidas a defectos en la síntesis de proteínas mitocondriales: Tejidos afectados. Dr. David Pacheu Grau. Universidad de Zaragoza.

Epilepsia en ratones S. de Leigh: Causas y tratamientos. Dr. Albert Quintana. Instituto de Neurociencias, Univ. Autónoma de Barcelona.

“Pacientes únicos, medicamentos individualizados”. Laura Mateos Grande farmacéutica formulista, vocal de LASEMI.

Proyectos de la red europea de referencia MetabERN para Enf. Mitocondriales. Dr. Marcello Bellusci. Neuropediatra Hospital Univ. 12 de Octubre.

MitoDiet. Dra. María Jesús Morán. Laboratorio de enfermedades raras: mitocondriales y neuromusculares. Instituto de Investigación Sanitaria Hospital 12 de Octubre.

Alteraciones Respiratorias de las Miopatías Mitocondriales. Dra. Ana Hernández Voth, Médico Especialista en Neumología. Unidad de Ventilación Mecánica. Centro de Referencia CSUR de Patología Neuromuscular y ELA. Hospital Universitario 12 de Octubre, Madrid.

Registro Español de enfermedades mitocondriales. Hacia el Registro Internacional .Dr. Marcello Bellusci y Dr. Rafael Artuch, Subdirector científico del Institut de Recerca Sant Joan de Déu y jefe del Laboratorio de Bioquímica.



Teresa, presidenta de AEPMI dando la bienvenida.



Parte de la junta directiva y socias de la entidad.



Fermín Cabanillas, moderador de la jornada junto a los ponentes.

11. EVENTOS SOLIDARIOS

Los eventos solidarios hacen posible financiar los proyectos de investigación de las enfermedades mitocondriales, en busca de una posible cura o tratamiento de la enfermedad. Para la realización de todos los eventos es necesaria la colaboración de familiares y amigos a los que agradecemos enormemente su solidaridad. Los eventos nos permiten además llevar a cabo labores de sensibilización e información entre la población, creando mayor conciencia por las necesidades del colectivo y dando a conocer la labor de AEPMI. Los eventos que se han organizado en el 2022 son los siguientes:

VI Carrera Popular Universidad Pablo de Olavide - 2 de abril en Sevilla.

En la sexta edición de esta carrera solidaria organizada por la Universidad Pablo de Olavide de Sevilla, se destinó un euro de cada corredor a AEPMI, con el objetivo de mejorar la calidad de vida de los enfermos afectados con esta patología y a promover la investigación en este ámbito.

La Universidad entregó a AEPMI una donación de 1.000€ a la investigación de las enfermedades mitocondriales. Teresa, presidenta de AEPMI subió al escenario a recoger el cheque y a agradecer a todos por la participación.



Teresa recogiendo el cheque



Momento de la salida de la carrera



Teresa y María, presidenta y trabajadora social de AEPMI en la mesa informativa.

Gala solidaria-25 de Mayo en Cieza (Murcia).

Evento solidario en la localidad de Cieza, gracias a la familia de Marco se entregó a AEPMI la cantidad de 1.200€

Carrera, zumba y concierto - 5 de junio en el C.E.I.P Félix Grande de Tomelloso (Ciudad Real).

Una jornada muy completa en el colegio más solidario de Tomelloso, se logró una recaudación de 820€ para la investigación de las enfermedades mitocondriales. Gracias a la colaboración de empresas locales, al AMPA y a los voluntarios en el día del evento.



Silvia Serrano, vocal de la junta directiva de AEPMI, en rueda de prensa.

CHAPAS SOLIDARIAS
A BENEFICIO DE LA INVESTIGACIÓN
Y MEJORA DE LA CALIDAD DE VIDA
DE LAS ENFERMEDADES MITOCONDRIALES

PUNTOS DE VENTA

- La Bella Buhardilla
Fotografía
Calle Campo, 20
- Centro de Fisioterapia Belló
Calle Juan Pablo II, 6, segundo A
- Centro de peluquería Fajú y estética Cortes
Calle San Anton, 1
- Despacho de Servicios Profesionales
Calle García Favón 25, local
- CEIP Félix Grande
Calle Eladio Cabañero, s/n

Festeres de Sant Joan 24 junio- Albaida (Valencia)

Nos entregaron 500€ de recaudación solidaria por la fiesta de San Juan del pueblo. Gracias a la familia de Guillem.

Concierto Lumine 24 junio- Madrid

Gracias a esta iniciativa nos entregaron 101€ a la asociación para sumar a la cuenta de investigación.

Festijack 17 de septiembre – Aranjuez

Un gran festival pensado para toda la familia en el que dedicaron parte de la recaudación total a AEPMI, donaron 180€. Además se instaló una mesa para informar sobre las actividades de la asociación y venta de productos. El mismo día que coincidió con la gran iluminación en verde por la Semana Mundial de la Enfermedades Mitocondriales, en un momento de la noche iluminaron de verde el escenario y dieron paso a Teresa, nuestra presidenta para agradecer el evento y recordar la importancia de colaborar con la investigación.



Libro solidario octubre - Santa María del Campo Rus (Cuenca)

El Ayuntamiento de Santa María del Campo Rus decidió donar 1 € de cada libro de las fiestas del pueblo vendido a nuestra asociación entregándonos un total de 289€ en el mes de octubre. Gracias al Ayuntamiento por el gran gesto que tuvo con AEPMI.

Gala Joven 15 y 16 de octubre- Aguas Nuevas (Albacete)

Gala organizada en la localidad de Aguas Nuevas, la cual con menos de 30.000 habitantes consiguió una recaudación impresionante: 24.513,43€, la mitad fue destinado a AEPMI y la otra mitad a la Asociación “Mi Princesa Rett”.

¿Qué es la Gala Joven de Aguas Nuevas?

Es un evento benéfico muy especial que se organiza cada año con un objetivo; conseguir fondos para diferentes asociaciones a las que pertenecen personas afectadas de Aguas Nuevas (Albacete). El beneficio que se consigue con este evento va destinado íntegramente a dichas asociaciones, las cuales son diferentes cada año.

Esta gala año tras año reúne y hace que todo el pueblo se una por misma causa, algo que hace de esta jornada un día único.

Como actividades en el evento: mercadillo solidario, una carpa con comida y bebida, diferentes actuaciones, cañas y mojitos solidarios, rifas benéficas.



Representantes de AEPMI en la Gala Joven.



Entrega del cheque de la recaudación total a las dos entidades.

Eventos solidarios en diciembre – Caspueñas (Guadalajara)

Como cada verano el pueblo de Caspueñas se vuelca con la asociación, varios eventos solidarios sirvieron para entregarnos una recaudación total de 1.815€ en el mes de diciembre. Gracias a la familia de Miguel, socios de AEPMI, por ser enlace y representarnos.

Mercadillo solidario 21 de diciembre – IES Fernando de los Ríos en Quintanar del Rey (Cuenca).

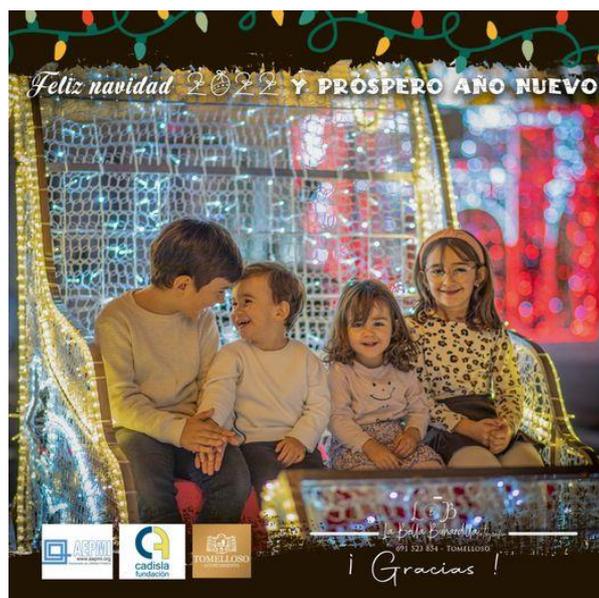
Mercadillo de artículos variados en el instituto Fernando de los Ríos, con una recaudación total de 558,60€.





Sesión de postales navideñas el 17 de diciembre en Tomelloso (Ciudad Real).

Con la colaboración de la fotógrafa Natalia Roncero Serna se consiguió una recaudación de 500€.



Otros eventos o iniciativas en favor de AEPMI

-Enero- Donación Cesta de Adrián. La familia de Adrián donó lo recaudado con la cesta de navidad a AEPMI, un total de 140€.

-Abril- Comunión de Marcos en Albacete con donativo a AEPMI y pulseras de tela a los invitados.



-Octubre, Madrid. Exposición solidaria “Enfermedades Raras Infantiles” ilustradora Nieves Jurado , dedicada al síndrome de Leigh. Asistieron Teresa y Elena (presidenta y vicepresidenta 1ª).



-Diciembre- XIX Cross Urbano en Guardamar del Segura. Carrera en la que participaron los socios Lucía y su padre Luis llevando la camiseta de AEPMI dando visibilidad a nuestra causa.



12. OTROS EVENTOS Y ACTOS INSTITUCIONALES

-Asamblea General Ordinaria de AEPMI 18 de junio en Madrid con formato híbrido.

Modalidad presencial y online



Cesión de espacio por Fundación Once 

-X Congreso de Medicamentos Huérfanos 26, 27 y 28 de abril en Sevilla. Asistencia de nuestra vicepresidenta 2ª Isabel Martínez.



Isabel Martínez, vicepresidenta 2ª de AEPMI junto a investigadores y Antonio López, presidente de la asociación ENACH..

-Jornada del Hospital Clinic de Barcelona, 27 de mayo de 2022. Participación de nuestra presidenta Teresa Torre y de la trabajadora social María Careaga en la “Jornada Online del

Programa Clínic de Enfermedades Minoritarias: De los aspectos básicos a las unidades expertas”.

-XXIII Congreso Nacional de Enfermedades Neuromusculares, 4 y 5 de noviembre, Madrid. Asistencia de Teresa Torre, presidenta, Elena Guerrero, vicepresidenta 1º y María Careaga, trabajadora social de AEPMI.



Teresa, presidenta de AEPMI junto a Elena, vicepresidenta 1º y María, trabajadora social.

-Foro Andaluz de la Federación Española de Enfermedades Raras, 23 de noviembre con la participación de nuestra vicepresidenta 2º Isabel Martínez.



Isabel, vicepresidenta 2º de AEPMI junto a Juan Carrión, presidente de FEDER

-Organización del taller online con la Psicóloga Lydia Padilla 11 de diciembre de 2022. Centrado en la temática “Cómo afecta el diagnóstico de una enfermedad mitocondrial a la relación de pareja”.

13. CAMPAÑAS SOLIDARIAS

Además de los eventos solidarios, seguimos manteniendo nuestras campañas solidarias que nos ayudan a financiar los proyectos de investigación sobre la enfermedad y a crear conciencia entre la población. Es fundamental la implicación de las familias ya que gracias a ellas es posible llegar a distintos sectores de población.

Light up for mito

'Light Up For Mito', o "Ilumina por las mitocondriales", una iniciativa de sensibilización que se enmarca en la **Semana Mundial de Concienciación de las Enfermedades Mitocondriales**, que tuvo lugar del 18 al 24 de septiembre de 2022.

Monumentos de todo el mundo se iluminaron de verde 60 años después del primer diagnóstico de enfermedad mitocondrial. *Light up for mito* es una iniciativa de International Mito Patients en la que participa España. Hemos obtenido apoyos desde colegios, ayuntamientos, centros hospitalarios, profesionales de la salud, empresas, y por supuesto las familias y amigos de AEPMI.

En las redes sociales las imágenes se difundieron con la etiqueta #lightupformito.



Faces of mito

Se trata de una iniciativa nueva en AEPMI en 2022 que promueve la organización internacional (IMP) para desatacar la fortaleza de las personas afectadas por una enfermedad mitocondrial, hacerlas visibles, crear conciencia y sensibilizar a la población de la problemática de estas enfermedades contando las historias de los verdaderos protagonistas. Cada día de la semana se fueron publicando diferentes historias acompañadas de la fotografía de la persona y finalmente se creó un vídeo resumen de la campaña con 26 historias.

Puede verse el resultado en el vídeo de nuestro canal <https://www.youtube.com/watch?v=VRnkHwIOSDs>



The graphic features a green background with the AEPMI logo and text: "FACES OF MITO", "Semana Mundial de las Enfermedades Mitocondriales", and "18-24/09/22". A central photograph shows children lying on their backs with their hands raised. A green circular callout contains the text: "QUEREMOS DESTACAR LA FORTALEZA DE LAS PERSONAS CON MITO Y SUS FAMILIAS DURANTE LA SEMANA MUNDIAL" with a white heart icon. At the bottom, there are social media handles for AEPMI, a camera icon with the text "Sube tu foto a las RRSS", and logos for "imp" (International Mito Patients) and "WORLD MITOCHONDRIAL DISEASE WEEK".

Campaña de Recogida de Móviles

La campaña de recogida de móviles viejos o en desuso se inició con un convenio de colaboración con la **Fundación Llamada Solidaria** en 2012. La fundación nos facilita de manera gratuita las cajas- depósito para la recogida de móviles y nos la envía y recoge cuando estén llenas. Además, nos envía los carteles identificativos junto con pegatinas para poner en la caja de recogida. Cada caja está numerada y puede identificarle el logo de AEPMI y de la fundación Llamada Solidaria.

DONA TU MÓVIL, REGALA ESPERANZA

LA ASOCIACIÓN DE ENFERMOS DE PATOLOGÍAS MITOCONDRIALES

AEPMI

PARTICIPA EN LA CAMPAÑA DE RECOLECCIÓN DE MÓVILES USADOS
CON EL FIN DE OBTENER FONDOS PARA
LA INVESTIGACIÓN DE LAS ENFERMEDADES MITOCONDRIALES



También puedes colaborar aportando en la cuenta: Caixa Bank 2100-7992-61-2200349049



Tenemos cajas de recogida en colegios, centros de trabajo, ayuntamientos, bibliotecas, centros de salud... cada tres meses aproximadamente se hace un recuento en las instalaciones de la fundación Llamada Solidaria ante notario, y posteriormente se nos ingresa en la cuenta solidaria lo recaudado.

Residuos Electrónicos S.L es la empresa de reciclaje que colabora en la campaña. Lo recaudado se destina a financiar las investigaciones actuales y futuros proyectos de AEPMI.

Esta campaña continúa siendo nuestra fuente de ingresos más fuerte para mantener la investigación. Una iniciativa que promueve el reciclaje y es solidaria con el medio ambiente y con las enfermedades mitocondriales.



¡DONA TU MÓVIL, REGALA ESPERANZA!

<http://www.aepmi.org/es/campanas/llamadasolidaria.html>

Campaña envío de SMS solidario

Mediante un convenio de **colaboración con Vodafone** España, VODAFONE dona íntegramente los importes obtenidos por la recepción de mensajes con la palabra ENERGIA al 28052 a nuestra asociación. El importe íntegro del mensaje es de 1,20€.



Si eres cliente de Vodafone,
envía ENERGÍA al

28052

y colabora con la investigación de
las Enfermedades Mitocondriales.

Y el importe íntegro del mensaje (1,20€) irá destinado a la
Asociación de Enfermos de Patologías Mitocondriales.



Campaña de Recogida de tapones de plástico

Campaña que consiste en la recolección y recogida de tapones de plástico para llevarlos posteriormente a plantas de reciclaje y destinar los beneficios económicos de estos a la investigación.

Es una campaña que sirve para generar conciencia por un lado con el medio ambiente, y por otro con respecto a las enfermedades raras como las mitocondriales. Mediante esta campaña y sus carteles identificativos hacemos visible el nombre de AEPMI, las enfermedades mitocondriales en colegios, bares, centros de ocio, centros de trabajo. La campaña se desarrolla únicamente en Mallorca tenemos la colaboración de Protección Civil de Inca y Protección Civil de Soller, quienes recogen semanalmente los tapones de los puntos donde están instaladas las cajas. Agradecemos la colaboración de todas las personas que lo hacen posible día a día.



Teaming AEPMI

Campaña de microdonativos a través de la plataforma Teaming. Por solo 1€ al mes se puede colaborar con la investigación de las enfermedades mitocondriales. Es muy sencillo unirse y además puede pedirse un certificado de donación en la misma web para que las donaciones desgraven en la declaración de hacienda.

Las donaciones recibidas a través del teaming, aseguran la continuidad de los proyectos y el impulso a nuevas vías en un futuro. Todo lo recaudado se ingresa en una cuenta bancaria bloqueada y únicamente se destina para los proyectos de investigación.

En nombre de todas las familias agradecemos a todas las personas que han colaborado con nuestra causa durante 2022: 42 personas hacen Teaming por AEPMI.

Enlace a nuestro Teaming <https://www.teaming.net/aepmi>

13. AYUDAS, SUBVENCIONES Y PREMIOS

AEPMI ha recibido durante 2022 las siguientes ayudas o subvenciones para el desarrollo de su actividad:

- Subvenciones a instituciones sin fin de lucro para el mantenimiento de servicios y desarrollo de programas de atención a personas con discapacidad, Comunidad de Madrid. Concedido a AEPMI 3.874,85€ para el mantenimiento del Servicio de Orientación e Información a las familias.

-Ayuda FEDER, subvención para la realización de programas de interés general, con cargo a la asignación tributaria del impuesto sobre la renta de las personas físicas para el desarrollo SIO- Servicio de Información y Orientación Especializado no Territorial. Concedido a AEPMI 4.190,48€.

-Ayudas del Programa Impulso a través de FEDER para la realización de terapias en familias con menores afectados proyecto “Apoyando a las MitoFamilias en su camino”. Concedido a AEPMI 2.474,26€

-Ayuda Fondos FEDER 851,46 € para gastos de mantenimiento de la entidad.

-Premio “La causa del mes” de la Fundación Mi Grano de Arena por ser la causa que más logró recaudar en el mes de agosto de 2021 con la campaña de microdonativos “Todos con Lidia, Iván y Rubén”. Entregado en octubre de 2022.



-Premio del Concurso CINFA “La Mirada del Paciente” por ser una de las fotos ganadoras: “Resiliencia” de Natalia Roncero Serna fotografiando a la familia de Leo. Entregado a AEPMI 1.000€.



Resiliencia

Fotografía

Natalia Roncero Serna

“Se extinguirá un nuevo día con la certeza de que vendrán otros iguales o parecidos, porque somos un equipo y no hay quien pueda con nosotros. No hay mayor fuerza que la que se produce cuando estamos juntos, cuando te mira tu hermano y te da aliento”.

Carlos del Amor

Periodista y escritor

*Gracias a todas las personas que colaboran con AEPMI y nos permiten continuar
trabajando por mejorar la calidad de vida de los enfermos cada día.*

Sin vosotros nada de esto sería posible.